



## QUELQUES BREVES à daté de Janvier 2011

**Mission: découvrir la cause, un traitement et le remède pour le syndrome de Hutchinson-Gilford Progéria et les problèmes vieillissement lui étant liés.**

### **PRF EN CHIFFRES:**

Enfants connus vivant avec la Progéria : 78 dans 31 pays

Enfants examinés par le programme de diagnostic de la PRF: 88

Programmes financés depuis la création de la PRF: 33

Lignées de lymphocytes dans la Banque de Tissus & Cellules de la PRF: 151

Enfants participant à la Base de données Médicale et de Recherches : 97

### **Total des Fonds Réunis**

*de 1999 à 2010: \$9 738 084*

85-90% des dépenses annuelles de la PRF sont constamment dévoués aux programmes et services.

C'est de l'appui que nous avons reçu qui a rendu possible la découverte de gène de la Progéria, les tests cliniques sur la Progéria et tout notre progrès extraordinaire. Avec l'aide continue de nos supporters, nous gagnerons cette course contre la montre et trouverons des traitements et le remède pour ces enfants spéciaux - et peut-être aussi pour aider des millions qui souffrent de maladies cardiaques et d'autres états liés au vieillissement.

### **Qu'est-ce que la Proéeria?**

La Progéria, également connue sous le nom de syndrome de Hutchinson-Gilford Progéria (HGPS), est une condition génétique rare et mortel caractérisée par un aspect de vieillissement accéléré chez les enfants. Tous les enfants avec la Progéria meurent de la même maladie cardiaque qui affecte des millions d'adultes normaux vieillissants (l'artériosclérose), mais au lieu de l'occurrence à 60 ou 70 ans, ces enfants peuvent souffrir des courses et des crises cardiaques même avant l'âge 10. remarquablement, l'intellect des enfants avec Progéria est inchangé, et en dépit des changements physiques effrayants de leurs jeunes corps, ces enfants extraordinaires sont intelligents, courageux, et pleins de la vie.

### **Qu'est-ce que la PRF?**

La Fondation de Recherche de la Progéria (PRF) a été établie en 1999 par les parents d'un enfant avec la Progéria, les Docteurs. Leslie Gordon et Scott Berns, ainsi beaucoup d'amis dédiés et leur famille, qui ont vu l'utilité d'une ressource médicale pour les médecins, les patients, et les familles de ceux ayant la Progéria, et de financer la recherche de la Progéria. Depuis lors, la PRF est la force motrice derrière la découverte du gène de la Progéria, et a développé des programmes et des services pour aider ceux affectés par le HGPS et les scientifiques qui conduisent la recherche sur la Progéria. Aujourd'hui, la PRF est la seule organisation à but non lucratif consacrée uniquement à trouver les traitements et le remède pour la Progéria. la PRF est maintenant un modèle pour des organismes de recherche sur les maladies et un exemple typique de recherche translationnelle réussie, allant de la création, à la découverte du gène, et aux essais de traitement en seulement 10 ans.

### **PROGRAMMES & SERVICES DE LA PRF**

- ❖ **Tout Premier Tests Cliniques de Traitements pour la Progéria:** la PRF a financé et a co-coordonné le premier essai clinique de traitement pour la Progéria, d'un coût de \$2 millions ,qui a eu lieu à Boston à l'hôpital pour enfants de Boston (CHB), l'institut du Cancer Dana-Farber et l'hôpital pour femmes de Brigham. Le traitement d'essai est un inhibiteur de farnesyltransferase, ou FTI, un médicament qui s'est montré très prometteur en laboratoire et sur les animaux cobayes. L'essai eu lieu sur 28 enfants de 16 pays, âges de 3 à 15 ans. Si le médicament prouve être efficace, ce sera un pas en avant remarquable vers la poursuite d'un remède.

Depuis le début du premier essai, des chercheurs ont identifiés deux autres médicaments qui, une fois utilisés en combinaison avec le médicament FTI testé, peuvent fournir un traitement bien plus efficace pour les enfants avec Progéria que le médicament tout seul. la PRF est rapidement allé explorer ces options additionnelles de traitement. la PRF et le CHB ont commencé un deuxième essai clinique pour la Progéria en août 2009. L'"essai médicamenteux triple" est beaucoup plus grand que le premier, faisant participer 45 enfants de 24 pays, parlant 17 différentes langues.

- ❖ **Registre International de la Progéria** maintient des informations centralisées sur les enfants et les familles vivant avec la Progéria. Ceci assure la distribution rapide de n'importe quelle nouvelle information dont peuvent bénéficier les enfants.
- ❖ **Banque de Cellules & de Tissus:** La Banque de Cellules & de Tissus fournit aux chercheurs médicaux le matériel génétique et biologique des patients ayant la Progéria et de leurs familles, de sorte que de la recherche sur la Progéria et d'autres maladies de

vieillesse liées puissent être réalisées pour nous amener plus près de trouver le remède. La PRF a rassemblé un impressionnant nombre de 90 lignées de cellules lymphocytaires venues d'enfants affectés du monde entier (avec des âges allant de 2 mois à 17 ans), et 61 lignées de leurs parents immédiats.

- ❖ **Base de Donnée Médicale & de Recherche:** La Base de Données collecte de façon centralisée des informations médicales sur les patients ayant la Progeria dans le monde entier. Les données sont rigoureusement analysées pour nous aider à comprendre plus au sujet de la Progeria et à concevoir des recommandations de traitement. En 2010, cette analyse a contribué aux recommandations au très complet manuel sur la Progeria du PRF pour les soins visant à optimiser la qualité de vie.
- ❖ **Tests de Diagnostiques:** La PRF a développé un programme de test diagnostique de la Progeria à la suite de la découverte en 2003 du gène de sorte que les enfants, leurs familles et le personnel soignant puissent obtenir un diagnostic définitif et scientifique. Ceci peut se traduire par un diagnostic plus tôt, peu de diagnostics erronés et une première intervention médicale pour assurer une meilleure qualité de vie pour les enfants.
- ❖ **Groupes de Travaux Scientifiques sur la Progeria:** la PRF a organisé 6 conférences scientifiques qui ont rassemblées des scientifiques et des cliniciens de partout dans le monde pour partager leur expertise et données scientifiques de pointe, et stimuler la collaboration dans le combat contre cette maladie dévastatrice.
- ❖ **Bourses de Recherche:** La PRF a attribué 33 bourses de recherches se montant à plus de \$2.5 millions par examen de dossiers par notre Comité volontaire de la Recherche Médicale. Des récompenses jusqu'à \$100.000, pendant jusqu'à deux années, ont permis à la nouvelle recherche innovatrice dans Progeria de prospérer.
- ❖ **Publications et Recherche:** Les scientifiques cliniques et de base ont accédé aux bourses, aux cellules et tissus, et à la base de données de la PRF; leurs découvertes sont publiées dans les meilleurs journaux scientifiques. Le nombre moyen annuel de publications scientifiques sur la Progeria depuis 2002 est plus de 12 fois celui des 50 années précédentes.
- ❖ **Programme de Traduction de la PRF: *En contact avec le monde.*** Avec un travail de proximité global, la PRF élimine les barrières de communication pour les patients et leurs familles à travers le monde. Cette initiative a réussi à traduire des programmes des matériaux de soins médicaux de la PRF dans plus de 20 langues différentes.
- ❖ **Site Web/Sensibilisation du Public** ProgeriaResearch.org donne accès aux dernières informations sur la recherche sur la Progeria, soutiens, et éduque les familles et le personnel soignant. Les bulletins d'information de la PRF sont distribués à 13 000 personnes dans 60 pays. L'histoire de la PRF est parue sur CNN, Dr. Oz Show, Primetime Live, Dateline, et The Today Show, ainsi que dans les magazines *Time* et *People*, et les journaux *The New York Times*, *The Wall Street Journal* (en première page!) et dans des douzaines d'autres médias très lus.
- ❖ En October 2009, la PRF and son partenaire GlobalHealthPR ont lancé une campagne globale de sensibilisation du public appelée **Trouvons les 150 Autres**, pour diriger la recherche des enfants non identifiés ayant la Progeria à travers le monde. La campagne a aidé la PRF à découvrir de nouveaux enfants avec la Progeria et leurs familles ayant besoin de notre aide.

### **QUI EST QUI A LA PRF?**

#### **Audrey Gordon, Esq., Présidente et Directrice Executive, Co-Fondatrice**

Audrey Gordon, Esq. surveille tous les aspects administratifs de la Fondation de Recherche de la Progeria, y compris les activités du conseil d'administration, les collectes de fonds, les financements de programmes, l'administration des projets de recherche médicale, et les programmes de volontariat.

#### **Leslie B. Gordon, MD, PhD, Directeur Médical, Co-Fondatrice**

Le Dr. Gordon a co-fondé la Fondation de Recherche de la Progeria avec des amis et sa famille après que son fils, Sam, ait été diagnostiqué avec la Progeria. Le Dr. Gordon surveille le programme de tests diagnostics, la Banque de Cellules et de Tissus, la base de Recherche et Données, et est un co-président des essais cliniques de traitement de la Progeria. Elle est professeur agrégée de recherche de pédiatrie à la Faculté de Médecine Warren Alpert de l'université de Brown et de l'hôpital pour enfants de Hasbro à Providence, RI, et membre de l'équipe scientifique de l'hôpital pour enfants Boston et à la Faculté de Médecine de l'Université de Harvard.

#### **Scott D. Berns, MD, MPH, FAAP, Président du Conseil d'administration de la PRF, Co-Fondateur**

Le Dr. Berns, le père de Sam, est l'un des co-fondateurs de la Fondation de Recherche de la Progeria, et sert en tant que président du conseil d'administration. Il est pédiatre certifié par conseil et professeur clinique de pédiatrie à la Faculté de Médecine d'Alpert de l'université de Brown. Il est également vice-président senior des programmes à la 'Marche des Dimes'.

#### **Tina, Brandon, Brittany et Zach Pickard, Famille Ambassadrice de la PRF**

En janvier 2010, la famille de Zach Pickard, 3 ans, a été nommée Famille Ambassadrice de la PRF. Le Pickards de phase à Lexington, Kentucky, et sont une partie intégrale des efforts du PRF de soulever la sensibilisation du public, de faire participer d'autres familles dans nos programmes, et de soulever des fonds pour la recherche. Nous apprécions le temps et les efforts qu'ils déploient dans ces activités importantes.